

先天性代謝異常等検査

表1 年度別受付数及び検査数

区 分	先天性代謝異常症			先天性甲状腺機能低下症			先天性副腎過形成症		
	検体受付数	初回検査不能数 (%)	検査数 (前年比)	検体受付数	初回検査不能数 (%)	検査数 (前年比)	検体受付数	初回検査不能数 (%)	検査数 (前年比)
22 年 度	69 282	27 (0.04)	69 255 (99.55)	69 308	26 (0.04)	69 282 (99.53)	69 305	23 (0.03)	69 282 (99.53)
21 年 度	69 614	47 (0.07)	69 567 (98.44)	69 654	47 (0.07)	69 607 (98.44)	69 653	46 (0.07)	69 607 (98.44)
20 年 度	70 695	29 (0.04)	70 666 (99.99)	70 726	17 (0.02)	70 709 (100.00)	70 726	17 (0.02)	70 709 (100.00)
累 計	2 479 087	7 677 (0.31)	2 471 410	2 260 183	4 384 (0.19)	2 255 799	1 757 497	1 720 (0.10)	1 755 777

※開始年度 代謝異常症は昭和51年11月、甲状腺機能低下症は昭和54年10月、副腎過形成症は昭和63年4月（61年7月からのパイロットスタディを含む）

表2 年度別・項目別検査結果

区 分			一 次 検 査					再 検 査			要精査	(%)
			検査数	要再検	要精査	計	(%)	検査数	要精査	(%)	計	
代謝異常症	22 年 度	フェニルアラニン	69 255	11	－	11	0.02	10	2	－	2	－
		メチオニン	69 255	4	－	4	－	4	3	－	3	－
		ロイシン	69 255	12	－	12	0.02	12	－	－	－	－
		ガラクトース	69 255	10	－	10	0.01	10	1	－	1	－
		計	69 255	37	－	37	0.05	36	6	－	6	－
	累 計		2 471 410	6 238	96	6 334	0.26	6 077	392	0.02	488	0.02
甲 状 腺 機能低下症	22 年 度		69 282	496	38	534	0.77	472	58	0.08	96	0.14
	累 計		2 255 799	18 212	1 314	19 526	0.87	17 632	2 334	0.10	3 648	0.16
副 腎 過 形 成 症	22 年 度		69 282	241	21	262	0.38	232	29	0.04	50	0.07
	累 計		1 755 777	4 222	255	4 477	0.25	4 083	478	0.03	733	0.04

※（％）は一次検査に対する％

（平成23年6月30日現在）

表3 年度別検査結果（甲状腺機能低下症）

区分	検査数	一 次 検 査								再 検 査					精 査 合 計
		要再検査				要精密診査				検査数	要精密診査				
		TSH	T ₄	TSH T ₄	計	TSH	T ₄	TSH T ₄	計		TSH	T ₄	TSH T ₄	計	
54～元 年度計	754 089	3 942	3 317	22	7 281	223	198	74	495	7 095	219	1 252	22	1 493	1 988
区 分	検査数	TSH	F-T ₄	TSH F-T ₄	計	TSH	F-T ₄	TSH F-T ₄	計	検査数	TSH	F-T ₄	TSH F-T ₄	計	精査合計
2～21 年度計	1 432 428	9 105	1 310	20	10 435	592	－	189	781	10 025	450	300	33	783	1 564
22年度	69 282	347	148	1	496	30	－	8	38	472	31	19	8	58	96

※ TSH：甲状腺刺激ホルモン検査 T₄：甲状腺ホルモン検査 F-T₄：遊離型甲状腺ホルモン検査

（23年6月30日現在）

※平成2年度からT₄をF-T₄に変更

表4 精密診査診断症例数（代謝異常症）

区 分		20年度	21年度	22年度	累計	発生頻度 ¹⁾
フェニルアラニン	総 数	—	—	2	198	
	フェニルケトン尿症	—	—	—	16	
	高フェニルアラニン血症	—	—	—	12	16
	一過性高フェニルアラニン血症	—	—	—	18	2 471 410
	肝障害	—	—	—	3	
	正常	—	—	1	131	(1)
	その他（他疾患など）	—	—	—	3	154 463
	死亡	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	—	—	1	13	
メチオニン	総 数	1	1	3	140	
	ホモシスチン尿症	—	—	—	5	5
	高メチオニン血症	—	1	—	15	2 471 410
	一過性高メチオニン血症	—	—	—	9	
	正常	—	—	—	88	
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	(1)
	死亡	—	—	—	2	494 282
	精査中または、診断未定	1	—	3	12	
ロイシン	総 数	—	—	—	12	3
	メーブルシロップ尿症	—	—	—	3	2 471 410
	一過性高ロイシン血症	—	—	—	2	(1)
	正常	—	—	—	7	823 803
ガラクトース	総 数	3	3	1	138	
	ガラクトース血症	—	—	—	31	
	高ガラクトース血症	—	1	1	22	31
	一過性高ガラクトース血症	1	1	—	18	2 471 410
	肝障害	—	—	—	6	
	正常	—	1	—	32	
	その他（他疾患など）	—	—	—	9	(1)
	死亡	—	—	—	2	79 723
	低出生体重児	—	—	—	2	
	精査中または、診断未定	2	—	—	16	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

（平成23年6月30日現在）

表5 検査方法

疾 患 名	検 査 項 目	検 査 方 法
アミノ酸代謝異常症		
フェニルケトン尿症	フェニルアラニン	タンデムマス法
ホモシスチン尿症	メチオニン	
メーブルシロップ尿症	ロイシン	
糖質代謝異常症		
ガラクトース血症	ガラクトース	脱水素酵素マイクロプレート法 ポイトラー法
甲状腺機能低下症	TSH F-T ₄	ELISAサンドイッチ法 ELISA競合法
副腎過形成症	17-OHP	直接法 ELISA競合法 抽出法 ELISA競合法

表6 精密診査診断症例数（甲状腺機能低下症）

区 分	20年度	21年度	22年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	68	72	96	3 648	
先天性甲状腺機能低下症	29	33	31	675	
中枢性甲状腺機能低下症	4	1	2	41	
一過性中枢性甲状腺機能低下症	—	—	—	2	
一過性甲状腺機能低下症	9	14	4	207	716
一過性高TSH血症	4	—	1	146	2 255 799
TBG低下症	3	—	3	834	
TBG増多症	—	—	—	1	
低出生体重 T ₄ 低下	2	4	3	320	
栄養失調に伴う一過性 T ₄ 低下	—	—	—	1	
ダウン症	1	—	—	9	
先天性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	—	8	
中枢性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	1	4	
一過性甲状腺機能低下症の疑い	—	—	—	2	
TBG低下症の疑い	—	—	—	1	(1)
低出生体重児	—	—	—	4	(3 151)
正常	5	8	9	1 101	
その他（他疾患など）	—	—	—	8	
死亡	2	1	—	35	
精査中または、診断未定	9	11	42	249	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）（続発性を含む）

（平成23年6月30日現在）

表7 精密診査診断症例数（副腎過形成症）

区 分	20年度	21年度	22年度	累計	発生頻度 ¹⁾
総 数	45	40	50	732	
副腎過形成症	4	5	—	83	83
副腎過形成症の疑い	—	—	—	1	1 755 777
一過性高17-OHP	4	4	4	60	
一過性高17-OHPの疑い	—	—	—	1	
低出生体重児	29	21	12	340	
正常	1	2	3	111	
その他（他疾患など）	1	—	—	8	
死亡	—	—	—	2	(1)
3β-水酸化ステロイド脱水素酵素欠損	—	—	—	2	(21 154)
精査中または、診断未定	6	8	31	124	

1) 発生頻度は本疾患児のみ（ゴシック字体）

（平成23年6月30日現在）

表8 その他の検査（22年度）

区 分	代 謝 異 常 症			甲 状 腺 機 能 低 下 症			副 腎 過 形 成 症		
	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数	検体受付数	検査不能数 (%)	検査数
未熟児など	1 842	1 (0.05)	1 841	1 303	1 (0.08)	1 302	1 303	1 (0.08)	1 302
精 密 診 査	24	— (—)	24	13	— (—)	13	127	— (—)	127

※未熟児などとは出生体重2,000g未満または採血時哺乳量不良の初回検査